

# DETECCIÓN Y DIAGNÓSTICO DE TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Salamanca, 16-18 de Junio de 2005

**Curso Extraordinario  
Reconocido de Interés Sanitario**

## Conclusiones

Grupo de Estudios de Trastornos del Espectro Autista\*

**El conocimiento del Autismo está avanzando rápidamente, pero aún estamos lejos de una respuesta clara a su naturaleza y causas específicas**

El autismo es un trastorno del neurodesarrollo causado por una disfunción prenatal del SNC. Se diagnostica como un síndrome conductual y se caracteriza por una triada de síntomas observables en los primeros 3 años de la vida: alteraciones cualitativas de la interacción social recíproca, alteraciones cualitativas de la comunicación, y formas restrictivas, repetitivas y estereotipadas de comportamiento, intereses y actividad en general.

En la actualidad, se identifican tres niveles de análisis y explicación científica de los trastornos del espectro autista: nivel de las conductas y síntomas observables, nivel de los mecanismos, procesos y funciones psicológicos, y nivel de los sistemas y mecanismos neurobiológicos.

A nivel conductual, los síntomas que caracterizan clínicamente al autismo presentan una gran variabilidad. Las personas más gravemente afectadas (que sufren también retraso mental) carecen de iniciativa social y comunicativa, se comportan de forma muy rígida y estereotipada, carecen de juego simbólico y muestran una gran inflexibilidad a los cambios del ambiente. Las personas con niveles más altos de funcionamiento cognitivo (sin retraso mental asociado) inician y se muestran interesados por la relación con otras personas, pueden desarrollar destrezas o habilidades considerables (p.ej., para la música, el dibujo o la informática), pero su interacción resulta extraña: su comunicación verbal y no verbal resulta con frecuencia incongruente, muestran poca reciprocidad en la relación, tienden a hablar sólo de los temas de su interés, y son rígidos e inflexibles en sus hábitos de comportamiento y opiniones.

---

\* Manuel Posada, Josep Artigas, Mercedes Belinchón, Ricardo Canal, Ángel Díez-Cuervo, María José Ferrari, Joaquín Fuentes, Juana Hernández, Amaia Hervás, María Ángeles Idiazábal, Juan Martos, José Antonio Muñoz, Fernando Mulas, Simona Palacios, Javier Tamarit, José Ramón Valdizán

La diversidad de las formas clínicas del autismo justifica que el concepto se identifique actualmente más como un espectro de condiciones que comparte una misma triada de síntomas que como un trastorno unitario con rasgos clínicos fijos. Los sistemas internacionales de clasificación para el diagnóstico (DSM-IV TR y CIE-10) recogen esta diversidad y distinguen cinco tipos de trastornos en este espectro: el trastorno autista, el trastorno de Asperger, el síndrome de Rett, el trastorno desintegrativo infantil y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

Desde el plano de los mecanismos y procesos psicológicos, el autismo se entiende fundamentalmente como un trastorno de la intersubjetividad y de la cognición social. Desde edades tempranas, las personas con autismo tienen dificultades para interpretar correctamente las emociones y deseos de otras personas y para entender la perspectiva o punto de vista de otros. No aprenden a predecir la conducta de otras personas, no entienden las bromas, chistes y otras expresiones no literales, y tampoco engañan ni mienten. No logran participar con éxito en conversaciones y relaciones sociales complejas, y su capacidad para describir sus estados internos y los de los demás es muy escasa. Pero en los trastornos del espectro del autismo no sólo se afecta la vida social. Están alterados también mecanismos cognitivos básicos como la atención sostenida y selectiva, el aprendizaje implícito y la integración de información multimodal, y procesos neuropsicológicos complejos como el lenguaje o el control ejecutivo que resultan fundamentales para la regulación del comportamiento. Debido a la amplitud de los procesos y funciones psicológicos alterados, los trastornos del espectro autista presentan una superposición con otros trastornos de inicio en la infancia como el Trastorno por déficit de Atención con Hiperactividad, el trastorno del aprendizaje no verbal, los trastornos específicos del lenguaje, el síndrome de Gilles de la Tourette, el Trastorno obsesivo-compulsivo y otros, que exigen un cuidadoso diagnóstico diferencial. El retraso mental y la epilepsia se asocian también con frecuencia al autismo complicando todavía más el desarrollo neuropsicológico de los afectados y el patrón de manifestaciones y síntomas clínicos. En aproximadamente un 25% de casos, se observa pérdida de habilidades previamente adquiridas entre los 18 y los 24 meses. Finalmente, se quiere destacar el trastorno desintegrativo infantil como una de las condiciones del espectro autista más gravemente incapacitantes, con peor pronóstico y que más se desconocen en el momento actual. Se considera necesario redoblar esfuerzos en el sentido de apoyar a las personas que sufren este trastorno y a sus familias, así como promover estudios en relación al mejor conocimiento de los procesos que motivan la regresión en éste y en otros trastornos.

Desde el punto de vista neurobiológico, el autismo se plantea como una disfunción neuroevolutiva prenatal que afecta, distorsionando, la ontogenia cerebral y psicológica. En cuanto a las zonas o áreas cerebrales implicadas, la diversidad de propuestas avaladas por las investigaciones es muy amplia, aunque aún no hay conclusiones definitivas. Hasta ahora, se han investigado zonas tanto corticales (lóbulos prefrontales y frontales, parietales, temporales y occipital) como subcorticales (tálamo, ganglios basales, cuerpo calloso, tronco cerebral, etc.), así como el cerebelo y el sistema límbico, obteniéndose evidencia que demuestra que muchas de estas áreas anatómico-funcionales se encuentran alteradas en los TEA (Trastorno del Espectro Autista). Los procesos de proliferación y poda neuronal en

algunas áreas están también afectados, y el crecimiento atípico del perímetro craneal en los primeros años se han documentado recientemente en diversos estudios.

En relación a los factores genéticos, se ha producido un avance notable. La seguridad de una implicación causal genética, vinculada a factores ambientales desencadenantes es prácticamente unánime en el mundo científico. Pero el conocimiento disponible aún está lejos de aportar vías de solución, ya que se constata la implicación de gran variedad de localizaciones genéticas sin que todavía sea posible determinar el peso específico que tienen cada una de ellas en la manifestación del trastorno. La principal conclusión es que se espera que los programas de investigación integrada de neurociencias (genética, factores ambientales, RMf, EEG, donación de cerebros, bancos de ADN, psicología...) y su conexión con los servicios asistenciales facilitarán el conocimiento de los factores causales (genéticos y/o ambientales) de los TEA, que permitirán el diagnóstico más temprano, tratamientos más eficaces y, sobre todo, garantizar la prevención.

### **Incremento de la prevalencia en la población infantil. El número de casos de autismo está aumentando en los países desarrollados.**

Los estudios realizados durante los últimos diez años indican, sin ningún género de dudas, que la prevalencia del trastorno del espectro autista es cada vez mayor.

Se han analizado diversas hipótesis sobre cuál es la razón de esta cifra más elevada de casos identificados. Todo parece indicar que la explicación probablemente más acertada es que los cambios en la nomenclatura y criterios de definición de caso (definición del autismo y los trastornos del espectro autista), así como el diseño de los estudios, podrían explicar en gran parte de las diferencias encontradas.

Sin embargo, no todo este aparente incremento puede ser explicado por la presencia de estos hechos, es necesario confirmar la existencia, o no, de una epidemia real de trastornos del espectro autista desarrollando programas poblacionales de vigilancia y seguimiento que nos permitan estimar el incremento de la incidencia.

Sean cuales sean las causas, la alta cifra de prevalencia implica que el autismo es una verdadera crisis de salud, social y económica que se alarga en el tiempo, incrementando los costes si no se aplica un tratamiento eficaz.

### **El proceso diagnóstico requiere un alto nivel de especialización de los profesionales y un equipo multidisciplinar. Debe dar lugar a orientaciones concretas de tratamiento e incluir apoyo a las familias.**

Dada la diversidad de patologías asociadas al autismo, que implica una alta y variada tasa de comorbilidad, así como la falta de límites claros entre los trastornos del espectro autista y algunos de los trastornos comórbidos, el diagnóstico de TEA es un proceso complejo, que requiere, además de un diagnóstico diferencial, la valoración de comorbilidades y la exclusión de afectaciones genéticas, neurológicas o médicas que explicaría el cuadro clínico.

El proceso diagnóstico debe llevar a una comprensión de la situación médica, psicológica, social y familiar en que se encuentra la persona con autismo y su familia. Por eso no basta llegar al diagnóstico categorial de autismo, sino que hay que valorar las habilidades cognitivas, comunicativas, sociales y conductuales del individuo, así como su situación familiar y social. El Grupo de Estudios de Trastornos del Espectro Autista ha propuesto un modelo de proceso diagnóstico que incluye los procedimientos e instrumentos más idóneos para este propósito.

La elaboración de un diagnóstico de autismo es una tarea multidisciplinar que requiere un nivel adecuado de especialización y dominio de los instrumentos y técnicas de evaluación y de apoyo a la persona y las familias. El diagnóstico de TEA puede ser un alivio para las familias al tener al fin un diagnóstico pero también puede ser un proceso doloroso, que en ocasiones reaccionan con negación. Una parte fundamental del tratamiento es el trabajo con padres para la aceptación diagnóstica. El diagnóstico implica, por tanto, una intervención terapéutica que tiene que estar disponible una vez dado el diagnóstico. El diagnóstico implica también información sobre riesgo genético y posible riesgo de TEA en hermanos.

Históricamente, el diagnóstico ha sido en nuestro país un proceso extraordinariamente largo para las familias. En los últimos años el tiempo que tardan las familias en obtener un diagnóstico desde que expresan sus preocupaciones al sistema de salud se ha reducido ligeramente. Pero aún sigue existiendo un retraso diagnóstico muy considerable de aproximadamente 15 meses por término medio, siendo la demora mucho mayor en el caso del Trastorno de Asperger.

### **El pronóstico del autismo está cambiando porque se puede detectar antes, tratar precozmente y abordar su problemática con técnicas y terapias más eficaces.**

La trayectoria evolutiva en el autismo muestra continuidad y cambio. Continuidad en el diagnóstico, aunque los síntomas mejoran en la adolescencia, y cambio a mejor en la conducta comunicativa y social, así como en la conducta adaptativa, especialmente si se consigue una atención temprana y la inclusión social con iguales.

La atención temprana sólo es posible cuando se logra la detección precoz. Existen diversos instrumentos para la detección precoz de los trastornos del espectro autista, como el CHAT, el M-CHAT, el AOSI, o el CAST. En nuestro país aún no disponemos de ninguno adaptado, aunque el Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista trabaja actualmente para implantar el M-CHAT. El éxito en la aplicación y desarrollo de este tipo de instrumentos en nuestro entorno depende de la implicación activa de instituciones y administraciones, profesionales, asociaciones y padres; así como del desarrollo de métodos específicos de implantación y la evaluación del coste-efectividad, coste-utilidad y coste-beneficio de los sistemas de detección precoz que se implanten finalmente.

La atención temprana mejora el pronóstico, cuando dirige acciones específicas tanto al niño, como a la familia y al entorno, ya que los procedimientos de intervención precoz logran a largo plazo reducir los problemas de conducta, aumentar el

rendimiento intelectual, promover el desarrollo del lenguaje y potenciar la integración escolar. La atención temprana, además, reduce el estrés de la familia y permite planificar el apoyo familiar

El tratamiento farmacológico actual no actúa sobre los síntomas nucleares de los Trastornos del Espectro Autista. Sin embargo, se dispone de medicamentos que han demostrado su eficacia a la hora de disminuir otros problemas frecuentemente asociados como la irritabilidad, las crisis del comportamiento, la ansiedad, la hiperactividad, o los problemas del sueño. Al actuar sobre esos síntomas, los medicamentos mejorarán la calidad de vida de las personas con autismo y facilitarán su accesibilidad a otras medidas educativas y sociales. Hay que destacar que, al igual que en otros pacientes especialmente vulnerables, los psicofármacos deben ser administrados con cautela y control clínico adecuado.

Finalmente, las intervenciones deben combinar tres elementos fundamentales: dominio de las técnicas, actitud ética y una relación basada en la empatía. Los planes individuales de intervención son de más calidad cuando se diseñan con el máximo control por parte de las personas y su familia, respetando su dignidad, incorporando a la familia tanto en la planificación como en la práctica y dirigiéndose a lograr que la persona alcance la máxima independencia.

## **La detección y diagnóstico de los trastornos del espectro autista implica retos importantes para nuestra sociedad**

En primer lugar implica retos importantes para responder a las necesidades de los afectados y sus familias. Es necesario acompañar, dar tiempo a las familias, respetando su propia dinámica y a las asociaciones, promoviendo un sentido de realismo y actitud crítica y positiva ante la situación, de modo que se pueda afrontar el futuro con optimismo, pero asumiendo que es imprescindible la colaboración y el compromiso entre las familias, los profesionales y los responsables administrativos. Hay que asegurar la implicación de las familias y sus agrupaciones, ayudándoles a estar formados para que logren ser agentes activos.

En segundo lugar es necesario que los profesionales, especialistas y directivos de los servicios asuman el reto de compartir conocimiento en un marco de colaboración multilateral, así como el reto de promover el desarrollo organizativo, generalizando las buenas prácticas, desarrollando nuevos servicios, para atender a las familias de acuerdo con su ciclo vital y esforzándose por trabajar la calidad y el talento organizativo. Se trata de promover el surgimiento de un nuevo perfil de profesional, más preparado técnicamente, más comprometido y más solidario.

Finalmente, en relación a la investigación los retos tienen que ver con la complejidad de los trastornos que se intentan comprender y solucionar. El estudio de los trastornos del espectro autista requiere analizar un gran número de variables (genes, proteínas, receptores celulares, procesos de maduración neurológica, procesos mentales, conductas, etc.), por lo que se requieren esfuerzos interdisciplinarios, la colaboración de muchos afectados como participantes en los estudios y de familiares. Todo esto conlleva elevados costes para la financiación de los recursos necesarios asociados a la investigación. Pero juntos podemos crear el puente hacia el futuro, un futuro más positivo y esperanzador para todos.